

INFORME DE CASO

Displasia fibrosa poliostótica. Presentación de un paciente

Polyostotic fibrous dysplasia: report of a patient

MSc. Dr. Esteban Hernández Ruiz**MSc. Dra. Margarita Hernández García****Hospital Pediátrico "José Luis Miranda", Santa Clara, Villa Clara, Cuba****RESUMEN**

La displasia fibrosa poliostótica es una lesión osteofibrosa benigna en la que la arquitectura normal del hueso es remplazada por tejido fibroso y por estructuras óseas no funcionales de aspecto trabecular de etiología no conocida; es una enfermedad muy rara y poco frecuente sobre la que hay muy poca literatura, lo que ha motivado la presentación del paciente. Existen hipótesis de que es responsable una mutación de un gen que codifica la proteína G alfa. El manejo quirúrgico de estos casos es un reto y, además, es controversial. En este paciente se informó una lesión osteolítica de ambos cuellos femorales que impedía la correcta deambulacion y se decidió hacer una interconsulta con el Especialista en Ortopedia para su mejor manejo; se le realizó una tomografía axial computadorizada de cadera que confirmó la lesión y, posteriormente, se le realizó una biopsia que informó una displasia ósea fibrosa poliostótica. La displasia aumenta de tamaño hasta que el crecimiento general del cuerpo cese al final de la pubertad.

Palabras clave: displasia fibrosa poliostótica**ABSTRACT**

Polyostotic fibrous dysplasia is a benign fibro-osseous lesion in which the normal structure of the bone is replaced by fibrous tissue and by nonfunctional bony structures that show a trabecular aspect and have an unknown etiology. It is a very rare and infrequent disease on which there is little information in the literature. This situation has motivated us to report this case. It is hypothesized that there is a gene mutation encoding G alpha protein which is responsible for the condition. The surgical management of these cases is a challenge and it is also controversial. In this patient, it was reported an osteolytic lesion in both femoral necks that prevented proper ambulation and it was decided to conduct an inter-consultation with the Orthopedic Specialist for a better management. The patient underwent a hip computed tomography that confirmed the lesion and, subsequently, he underwent a biopsy that reported a polyostotic fibrous bone dysplasia. The dysplasia increases in size until general body growth ceases at the end of puberty.

Key Words: polyostotic fibrous dysplasia<http://www.revactamedicacentro.sld.cu>

La displasia fibrosa es una enfermedad nosológica que, en muchas descripciones, se conoce como enfermedad de Jaffe-Lichtenstein; fue reconocida en 1922 por Weill. Es un trastorno donde el hueso normal se reemplaza por una mezcla de tejido fibroso y de fragmentos pequeños de hueso trabecular inmaduros. La lesión suele ocurrir en el esqueleto en crecimiento: el hueso afecto se ensancha y la cortical se adelgaza.

El término displasia fibrosa tiene cada vez más aceptación para designar las lesiones displásicas de la base craneal y de los maxilares superiores, lugares frecuentemente afectados por la enfermedad; las manifestaciones clínicas en el cuadro plenamente establecido son muy sugestivas a este nivel y suelen presentar abundantes trabéculas óseas en el seno de un tejido fibroso, lo que les da una gran dureza radiológica. La etiología no es conocida, al parecer es una anomalía del tejido embrionario en el hueso durante el desarrollo; el tejido fibroso prolifera dentro de la medula ósea.¹⁻³

El hueso se deforma por múltiples fracturas de estrés que pueden llevar, en el futuro, a una fractura patológica, especialmente en el cuello femoral, que se cura, pero el callo resultante también es displásico y la enfermedad persiste. Las lesiones pueden ocurrir en un hueso (monostótico) o en muchos (poliostótico).

La displasia fibrosa poliostótica se presenta en niños de alrededor de 10 años de edad, la extensión de las lesiones varía ampliamente desde el compromiso de unos pocos huesos hasta una extremidad, en el 90% de los casos es unilateral y, frecuentemente, está implicada la pelvis, seguida de los huesos largos. Las lesiones poliostóticas tienden a permanecer más activas o agresivas y, ocasionalmente, sufren una transformación maligna a osteosarcomas o fibrosarcomas. En el examen radiológico se puede comprobar que el diámetro de los huesos está aumentado y la cortical adelgazada y corroída y que, en su parte interna, pueden verse zonas de mayor claridad lacunares en "pompa de jabón", redondeadas u ovaladas, de diferentes tamaños, bordeadas por un ribete denso que semeja un "panal de abejas", con desaparición del sistema trabecular; estas lesiones no adoptan sistematización alguna, pueden aparecer en el interior de estas lagunas, puntos densos que corresponden a hueso calcificado.⁴

A nivel de las lesiones suelen haber deformidades angulares en "cayado de bastón", la amplia afectación del fémur proximal produce una característica deformidad en varus; no hay reacción periosteal.

Elemento de gran transcendencia diagnóstica es la biopsia ósea, bien por aspiración o quirúrgica. Histológicamente hay sustitución de hueso normal por nuevo, recientemente formado, en el que se observan trabéculas óseas mal formadas y tejido óseo fibroso acompañado de fibroblastos osteoides y células gigantes; algunas lesiones pueden tener grandes cantidades de cartílago benigno, mientras que otras pueden tener componente quístico grande.

Los exámenes de laboratorio pueden proporcionar datos importantes como:

- Eritrosedimentación: acelerada
- Fosfatasa: elevada
- Calcio y fósforo: valores normales

El resto es normal.

El tratamiento en niños y en adultos es una tarea desafiante y debe ser, dentro de lo posible, conservador.⁵⁻⁷

En formas unifocales el tratamiento quirúrgico está relacionado con molestias u otros trastornos funcionales que pueden presentarse y consiste en la extirpación de las lesiones óseas y el relleno con injertos de hueso esponjoso.

Las fracturas espontáneas curan en los plazos normales pues el callo presenta zonas osteolíticas que no garantizan su solidez; las pseudoartrosis son poco frecuentes.⁸ Las deformidades se pueden corregir por osteotomía, aunque los resultados son insospechables.

PRESENTACIÓN DEL PACIENTE

Paciente de nueve años de edad, color de la piel negra, masculino, con antecedentes de parto distócico a las 41.3 semanas, cesárea por líquido meconial y desarrollo psicomotor normal (figura 1). A los 18 meses de edad se cayó de sus pies y comenzó con claudicación a la marcha, dolor e impotencia funcional, sobre todo en la cadera izquierda; fue traído al Cuerpo de Guardia y se interpretó como una sinovitis de cadera.

A los tres años de edad lo atendieron en la Consulta de Reumatología por cojera persistente de dos meses de evolución.



Figura 1. *Paciente normal de un año de edad*

Examen físico

Piel y mucosas húmedas y normocoloreadas; aparato respiratorio: murmullo vesicular normal, no se auscultaron estertores, frecuencia respiratoria (Fr) 24xminuto; aparato cardiovascular (ACV): ruidos cardíacos rítmicos, no se auscultó soplo, frecuencia cardíaca (Fc) 80xminuto; abdomen: suave, depresible, no visceromegalia, no tumoración; sistema nervioso: marcha patológica secundaria a las deformidades óseas, no alteración de la sensibilidad ni de los reflejos, buena orientación en tiempo y espacio.

Sistema osteomioarticular: asimetría ósea, muy bien definido el crecimiento unilateral del cráneo (figura 2a) y del paladar duro (figura 2b), así como las deformidades de los miembros superiores e inferiores dados por genus valgus. Se realizaron un rayos X (Rx) de pelvis ósea, que informó lesiones osteolíticas en el cuello femoral, y una tomografía axial computadorizada (TAC) de cadera, que coincidió con las alteraciones descritas anteriormente; se decidió solicitar una interconsulta con el Especialista en Ortopedia para su seguimiento.

A los cuatro años se le realizó una biopsia de tejido óseo a nivel de la cadera izquierda que informó una displasia ósea fibrosa benigna. A los seis años de edad, con un trauma banal, se produjo una fractura patológica subtrocantérica de la cadera izquierda.



Figura 2a. *Paciente con asimetría craneal*



Figura 2b. *Crecimiento unilateral del paladar duro*

Se le realizaron estudios de TAC de cadera -informó una rarefacción ósea metafisiaria izquierda en forma de múltiples imágenes de defecto de lleno de aspecto loculado con conservación de la interlínea articular que recordaba un tumor óseo benigno- y de cráneo -se observó un marcado engrosamiento del diploe con aumento de la densidad de los huesos de la base del cráneo, principalmente en las alas del esferoide, con áreas de disminución de densidad en su interior de aspecto lacunar-.

Survey óseo:

Huesos largos: rarefacción ósea que llega a conformar imágenes osteolíticas que insuflan la cortical, sin romperla, que involucran la metafisis y parte de la diáfisis del fémur izquierdo, imagen de bastón (figura 3a, 3b y figura 4).

Pelvis: disminución de la densidad ósea, más acentuada hacia la ramas isquio-pubiana.



Figura 3a. *Rx de húmero derecho.* **3b.** *Rx de húmero izquierdo con mayor afectación*

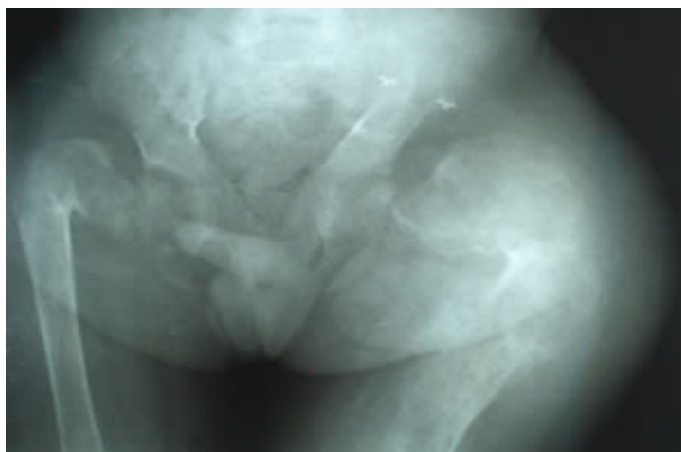


Figura 4. Rx de pelvis ósea con imagen típica en "cayado de bastón"

Cráneo: imágenes osteolíticas de aspecto lacunar, engrosamiento de la diploe sin definir la tabla externa, esclerosis de los huesos de la base de fosa anterior y media, imágenes de vidrio esmerilado; silla turca normal.

Al paciente se le aplicó un tratamiento conservador con inmovilización por yeso. Actualmente tiene nueve años de edad y mantiene deformidades marcadas en los miembros, que se acentúan más en los inferiores (figura 5).

Estudios similares revisados en la literatura muestran coincidencia con este, en el que predomina el tratamiento conservador.^{2,5,7}



Figura 5. Paciente (nueve años) con deformidades típicas

COMENTARIO FINAL

Esta afección genética, aunque no es maligna, no es curable, por lo que llama la atención que la progresión de estas deformidades esqueléticas en la infancia y en la adolescencia provoque en el paciente una invalidez marcada. Estos deben

mantenerse en consulta por el riesgo de fracturas patológicas y recidivas de las lesiones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gadea M, Salazar D, Alvarado F, Moreno E. Síndrome de McCune-Albright, reporte de un caso (displasia fibrosa de la base craneal). Neuroeje [Internet]. 2009 [citado 5 Mar 2013]; 22(2): [aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://www.binasss.sa.cr/revistmeras/neuroeje/v22n2/art6.pdf>
2. Ruiz-Osuna C, Flores-Corona G. Displasia fibrosa ósea polioestótica generalizada con fractura subtrocanterea. Presentación de un caso. Acta Ortop Mex [Internet]. 2008 [citado 5 Mar 2013]; 22(2): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/ortope/or-2008/or082m.pdf>
3. Marrero Riverón LO, Rondón García V, Melo Vítores M, Chao Carrasco LA, Roché Egües HE, Roche Sánchez JL. Enfermedad de McCune-Albright. Rev Cubana Ortop Traumatol [Internet]. 2005 [citado 5 Mar 2013]; 19(2): [aprox. 11 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-215X2005000200011&script=sci_arttext
4. Hernández Palestina MS, Pérez López Burkle MI. Displasia fibrosa craneofacial: nuestra experiencia y revisión de la bibliografía. An ORL Mex [Internet]. 2010 [citado 5 Mar 2013]; 55(2): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/anaotomex/aom-2010/aom102e.pdf>
5. Bujan MM, Cervini AB, Fanob V, Pierini AM. Osteodistrofia hereditaria de Albright: presentación de tres casos clínicos. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2010 [citado 9 May 2013]; 108(2): e24-e27. Disponible en: http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_articulo=61417&id_seccion=3730&id_ejemplar=6182&id_revista=165
6. Rocha Cabrera P, Rodríguez Martín J, Medina Mesa E, Sánchez Méndez M. Displasia fibrosa polioestótica. Malignidad potencial. Arch Soc Canar Oftal [Internet]. 2010 [citado 9 May 2013]; 21: [aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://www.oftalmo.com/sco/revista-21/21sco19.htm>
7. Chapurlat RD, Gensburger D, Jimenez-Andrade JM, Ghilardi JR, Kelly M, Mantyh P. Pathophysiology and medical treatment of pain in fibrous dysplasia of bone. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2012 [citado 10 Mar 2013]; 7(Suppl 1): [aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://www.ojrd.com/content/7/S1/S3>
8. López-Arcasa JM, Colmenero C, Reyes A, Prieto J, Ruiz Sánchez B, Ortega Aranegui R. Displasia fibrosa maxilar polioestótica en paciente tratada con pamidronato: a propósito de un caso. Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac [Internet]. 2011 [citado 10 Mar 2013]; 33(2). Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1130-05582011000200006&script=sci_arttext

Recibido: 8- 5-13

Aprobado: 20-9-13

Esteban Hernández Ruiz. Hospital Pediátrico "José Luis Miranda". Avenida 26 de Julio y 1ra. Reparto Escambray, Santa Clara, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 50200
Teléfono: (53)(42)271745. Correo electrónico: estebanhr@hped.vcl.sld.cu